

# فنیل کتونوری





- بیماری فنیل کتونوری یک نقص متابولیکی مادرزادی نادر است. اختلال اصلی در این بیماری، تجمع اسید آمینه فنیل آلانین در مایعات بدن و سیستم عصبی است.
- بیماری به دلیل عدم وجود آنزیم مورد نیاز برای تبدیل فنیل آلانین به تیروزین رخ می‌دهد.
- در آمریکا یا اروپای شمالی شایع تر است.



در این بیماری آنزیم کبدی به نام فنیل آلانین هیدروکسیلاز که تبدیل فنیل آلانین به تیروزین را کنترل می کند، وجود ندارد.

افزایش سطح فنیل آلانین در جریان خون و دفع مقادیر زیادی از متابولیت های آن از جمله اسید فنیل از ادرار میشود.

اسید فنیل پیروویک یکی از کتون های فیل است که باعث بوی کپک در ادرار می شود.



- در بیماری فنیل کتونوری آمین اسید های حاصل از متابولیسم فنیل آلانین تولید نمی شوند. تیروزین ماده ضروری برای تولید رنگدانه ملانین و اپی نفرین و هورمون تیروکسین است.
- فنوتیپ بیمار pku: موهای بلوند ،چشمان آبی، پوست روشن و حساس به آگزاما
- تجمع فنیل آلانین ، کاهش سطح دوپامین و تریپتوفان تکامل مغز را مختل کرده ، اختلال در میلینه شدن راه های عصبی دژنراسیون کیستیک ماده سفید و خاکستری و اختلال در لایه قشری می شود.
- عقب ماندگی ذهنی رخ داده و در صورت عدم درمان پیشرفت می کند.

## شیوه انتقال



این بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد. زن این بیماری بر روی کروموزم ۱۲ قرار گرفته‌است. چنانچه والدین هر دو حامل این ژن باشند (که معمولاً در ازدواج‌های خویشاوندی این احتمال بالاتر است) ۲۵ درصد فرزندانشان احتمال دارد که به فنیل کتونوریا مبتلا باشند.

# تظاهرات بالینی



کودک مبتلا به بیماری «فنیل کتونوری» در ابتدای تولد بدون علامت است. اما به تدریج در پایان ماههای اول دچار تأخیر در تکامل، استفراغ، کاهش رشد، روشن شدن رنگ موهای سر و چشم و تشنج می‌شود. سپس با افزایش سن، کوچکی دورسر، بیقراری، کاهش توجه، حرکات تکراری دستها و اندامها و عقبماندگی ذهنی بروز می‌کند. همچنین ادرار و تنفس این کودکان به دلیل وجود فرآورده‌های فنیل آلانین، بوی کپک می‌دهد و ممکن است راش‌های پوستی (کهیر) در بدن کودکان مبتلا مشاهده شود که با رشد کودک از بین می‌رود با تشخیص به موقع علایم فوق کمتر دیده می‌شود.



# تشخیص pku



- هدف از تشخیص پیشگیری از عقب ماندگی ذهنی کودک است.
- تست گاتری خون جهت غربالگری نوزادان
- میزان طبیعی فنیل آلانین خون در نوزادان  $1\text{ mg/dl}$  -  $0.5\text{ mg/dl}$  می باشد.
- زمان انجام تست بعد از ۲۴ ساعت تا قبل از یک هفتهگی است.
- توجه به غربالگری تمام نوزادان



# درمان



- از طریق رژیم مناسب غذایی می‌توان سطح «فنیل آلانین» را در حد نرمال نگه داشت و از این رو با تشخیص زودرس بیماری (از روز سوم تولد) و شروع تغذیه کودک با شیرهای مخصوص سطح سرمی «فنیل آلانین» در ۱۲ سال اول زندگی بین ۲ تا ۸ میلی‌گرم در دسی‌لیتر و بعد از آن ۲ تا ۱۰ میلی‌گرم در دسی‌لیتر نگه داشته می‌شود. ولی باید به موازات آن ویتامین‌ها، کلسیم و کالری کافی به کودک برسد. بعد از ۶ ماهگی نیز غذاهای مخصوص بتدریج شروع می‌شود.
- سطح خطرناک ۱۱-۱۵ میلی‌گرم در دسی‌لیتر است.



- جانشين پروتئين
- شامل لفنالاك يا فنكس ۱ - توصيه مي گردد.
- ويتامين ها و مواد معدني هم به اين شير اضافه مي شود.
- تامين كالري كافي
- به علت پايين بودن سطح فنيل آلانين شير مادر تغذيه كامل يا نسبي با شير مادر با كنترل دقيق سطح فنيل آلانين هم توصيه مي شود
- بقيه مكممل هاي غذايي شامل فنيل فري ۲ و فنكس ۲ مي باشند.
- رزيم محدود بلافاصله بعد از تشخيص تا بزرگسالي ادامه مي يابد.

# حاملگی بیماراران



دختران مبتلا به فنیل کتونوری که به موقع تشخیص داده شده و به بلوغ رسیده و از عقل نرمال برخوردارند می‌توانند ازدواج کنند، اما در هنگام حاملگی باید تحت اندازه‌گیری سرمی فنیل آلانین سرم قرار گیرند، چون اگر سطح فنیل آلانین سرم در این افراد بالا باشد. ممکن است فرزندشان با دور سر کوچک و عقب مانده به دنیا بیاید

# پرستاري



- آموزش محدودیت های رژیم غذایی
- مشاوره با متخصص تغذیه
- بهبود طعم شیر خشک لفنالاك با افزودن شکلات، آب میوه عصاره پرتقال یا طعم دهنده ها
- مشاوره ژنتیک با خانواده